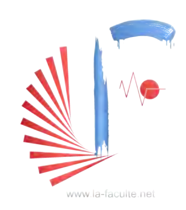
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful













Les exemples des maladies liés à X :

I- **Maladies liés à X dominantes :**

a- **Le Rachitisme vitamino- résistant :** c'est une maladie héréditaire gonosomique porté par le chromosome X dominante, qui se traduit par une déficience en vitamine D entrainant la formation d'os fragiles qui se courbent, les sujets atteints non pas de récepteurs de la vitamine D donc ne peuvent pas être soignés par des apports de cette vitamine.

II- **Maladies liés à X récessives :**

a- **Le Daltonisme :** est une maladie héréditaire gonosomique liée à X récessive**,** les sujets atteints ne peuvent pas différencier entre la couleur rouge et la couleur verte.

b- **L'hémophilie : c'est une maladie héréditaire gonosomique liée à X récessive, létale à l'état homozygote pré- natale, elle est caractérisée par le retard ou l'absence de coagulation sanguine, du à l'absence de facteurs de coagulation VIII et IVV 9 il existe deux types d'hémophilie. les personnes hémophiles ont tendances aux hémorragies répétées et abondantes à cause de l'absence de certains facteurs plasmatiques de la coagulation sanguine.**

c- **La Myopathie du Duchene : la dystrophie des muscles (modification), lésions due à un trouble de nutrition et comme résultats on aura une modification de forme et de fonction, il s'agit d'une maladie gonosomique récessive létale post- natale à l'âge de 2O ans.**

Les exemples des maladies liés à Y Holandriques :

I- **Hypertrichose des oreilles : anomalie holandrique liée à Y ; présence des poiles de taille à normale (atteindre jusqu'à 1 mètre)au niveau de pavillon de l'oreille.**

II- **Homme Porc-épic : maladie liée à Y= holandrique ; elle se caractérise par une peau épaisse avec des poiles dures.**

Définitions :

1- Pénétrance : fréquence avec la quelle un gène se manifeste, l'absence de pénétrance est l'absence de manifestation du gène dans le phénotype, bien que le gène existe dans le génotype.
   La pénétrance indique la capacité du caractère à être ou non exprimé.
   Pou un individu la pénétrance est un concept de tout ou rien (soit le gène est pénétrant =apparence phénotypique donc pénétrance =1 ou non pénétrant ; pénétrance=0)
2- L'expressivité indique le degré d'expression ; les individus d'une même famille peuvent exprimer le même gène de différents façons et à différents degrés.

Les gènes liés

Les gènes liés sont des gènes situés sur un même chromosome, et lorsque ils sont assez prés l'un de l'autre ; ont tendance lors de gamétogénèse à se transmettre ensemble, des échanges peuvent se réaliser entre chromosomes homologues lors de la méiose.

La méiose est à l'origine du brassage génétique

- **Brassage intra- chromosomique=** échange de portion de chromatides dans la paire d'homologues au cours de la prophase I de la méiose qui sont cassées puis recollées au niveau de chiasma, conduisant ainsi à des chromosomes recombinés.

- **Chiasma :** point de contact entre chromatides de deux chromosomes homologues appariés, au niveau du quel peut s'opérer un échange de segments homologues pendant la prophase I de la méiose (la formation de chiasma a lieu au stade diplotène).
  Remarque : la prophase I de la méiose est complexe et longue, elle comprend 5 stades successifs qui sont leptotène, zygotène, pachytène, diplotène et diacinèse.

- **Brassage inter-chromosomique=** répartition aléatoire des chromosomes de chaque paire en anaphase I est leur migration indépendante vers chaque pôle.

Les principales conséquences de la méiose :

- Réduction du nombre de chromosomes de l'état diploïde à l'état à l'état haploïde, afin de retrouver un nombre diploïde après la fécondation.
- Crossing- over : échange de segments homologues entre les chromatides non sœurs d'une paire de chromosomes homologues= brassage intra-chromosomique.
- Brassage inter-chromosomique : C'est la redistribution des chromosomes entre les deux cellules filles au hasard. Chez l'homme il ya 2^{23} combinaisons chromosomiques possible.
- Intérêt scientifique : calcul de distances génétique et établissement des cartes génétiques.

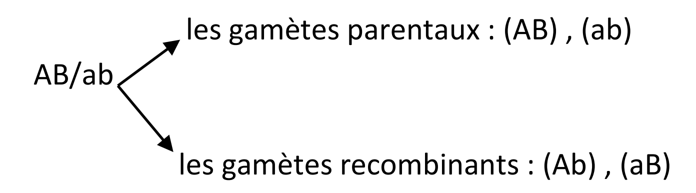
  Remarque :- la carte génétique ; carte reposant sur l'étude de la recombinaison des gènes liés par observation de la ségrégation des phénotypes dans une descendance obtenue par reproduction sexuée. L'unité de distance est le centimorgan (cM) qui correspond à 1% de recombinaison.

  Distance génétique :distance entre deux gènes situés sur le même chromosome.

  Notion de phase :

  La phase de liaison :est la façon selon la quelle se dispose un couple de gènes liés sur une paire chromosomique homologue.

  - **Liaison en couplage (Cis) :** si les deux allèles dominant sont sur un chromosome et les deux allèles récessifs sont sur l'autre chromosome homologue.



- **Liaison en répulsion (trans) :** si sur chaque chromosome (d'une paire chr homologue)on trouve simultanément un allèle dominant et un allèle récessif.

Ab/aB → Les gamètes parentaux : (Ab), (aB)
Ab/aB → Les gamètes recombinants : (AB), (ab)

- **Calcul des distances génétique :** L'unité c'est le centimorgan : unité de recombinaison

(1cM= 1% de recombinaison), le nombre de centimorgan mesure la distance qui sépare deux loci sur un chromosome.

- Pour montrer que 2gènes sont liés (linkage) on calcule la fréquence des gamètes non parentaux (recombinants).

$\text{Fr}\gamma P > \text{Fr}\gamma\ R$ → **les gènes sont liés.**

Remarque : plus les gènes sont proches moins il probable qu'un crossing-over produira entre eux.

$\text{Fr}\gamma P + \text{Fr}\gamma\ R = 1$

La distance (d)= $\frac{\text{nbre des individus recombinés}}{\text{total x 100}}$

La distance égale à la fréquence fois cent d = $\text{Fr}\gamma\ R$ x 100

Pour calculer cette fréquence on utilise le test- cross puisque le parent récessif ne modifie pas le phénotype des descendants, et les proportions obtenues représentent exactement les proportions gamétiques de l'autre parent.

Exemple : on croise AB/ab x ab/ab

On a obtenu : 93 [AB], 95[ab], 13[Ab],15[aB]. Quel est la distance entre ces deux gènes ?

Réponse :

d = $\mathrm{Fr}\gamma\ R$ x 100

les recombinants sont [Ab]et [aB], ils représentent une fréquence= 13 + 15/216= 0.13

d= 0.13 X100= 13cM ou bien 13% de recombinaison.

- **Types de liaiso**
- **n :**

1- Liaison génétique : 0 cM ou liaison absolue

Distance trop courte

- ✓ Pas de crossing- over.
- ✓ Pas de gamètes recombinants.

- ✓ Distance =0 ; AB/a b, (AB) 50% et (ab) 50%.

2- Distance génétique = 50 cM

Les 2 gènes sont très éloignés l'un de l'autre ils se comportent comme des gènes indépendants, on parle de **syntenie.**

3- Liaison génétique : 0< $cM < 50$

- Cas des gènes liés en couplage : les gamètes parentaux sont (AB) et (ab) et les gamètes recombinants sont Ab et aB
- Le pourcentage des gamètes recombinés dépend de la fréquence de recombinaison.
- La distance génétique entre deux sites est dépendante de la fréquence des crossing- over .

//